

ZESPÓŁ DOWNA



Zespół Downa

to

zaburzenie rozwojowe
powstające na skutek obecności
dodatkowego, nadprogramowego 21 chromosomu.

(trisomia 21 pary chromosomów)

Zespół Downa

to

zaburzenie rozwojowe
powstające na skutek obecności
dodatkowego, nadprogramowego 21 chromosomu.

(trisomia 21 pary chromosomów)

Jest to najczęstsza
aberracja ludzkich chromosomów.

Zespół Downa diagnozuje się średnio
u 1 na 700 noworodków.



Występowanie Zespołu Downa

jest niezależne od

klimatu, rasy, kultury, warunków socjalnych.



Wyróżnia się 3 postacie Zespołu Downa:

trisomia prosta

trisomia translokacyjna

mozaicyzm

Trisomia prosta:

powstaje w trakcie wytwarzania się komórek jajowych, plemników

polega na nieprawidłowym rozdzieleniu się chromosomów
(w jądrze każdej komórki powstają trzy chromosomy 21 pary)

występuje w komórkach rozrodczych zdrowych rodziców
przypadkowo, niedziedzicznie

ryzyko urodzenia dziecka z trisomią prostą
wzrasta z wiekiem rodziców

postać ta jest najczęstsza
(występuje w 90% przypadków Zespołu Downa)

Trisomia translokacyjna:

przeniesienie fragmentu 21 chromosomu na inny chromosom

dotyczy 6% wszystkich przypadków Zespołu Downa

translokacje mogą być **uwarunkowane genetycznie**

(jedno z rodziców jest nosicielem translokacji,

nie ma objawów choroby,

ale produkuje gamety z wadliwym materiałem genetycznym)

Mozaicyzm:

w organizmie występują jednocześnie
komórki prawidłowe i trisomiczne

występuje w 3% przypadków Zespołu Downa

Objawy osiowe Zespołu Downa:

niepełnosprawność umysłowa

cechy dysmorficzne

mnożne wady układowe



Charakterystyczne dla Zespołu Downa są zaburzenia wzrostu, rozwoju i dojrzewania oraz zmiany strukturalne mózgu.

Sprawiają one, że Zespół Downa jest najczęstszą przyczyną genetycznie uwarunkowanej niepełnosprawności umysłowej.

U większości dzieci z Zespołem Downa występuje lekka lub umiarkowana niepełnosprawność umysłowa.



Na podstawie klinicznych obserwacji
wyodrębniono 2 odmiany Zespołu Downa:

typ tarczycowy (związany z niedoczynnością tarczycy)

typ przysadkowy

Typ tarczycowy Zespołu Downa cechują:

niski wzrost

nadwaga

krępa, niezgrabna, grubokoścista sylwetka

krótkie, niezgrabne kończyny

pogrubiała, twarda, pożółkła skóra

słomiane włosy

gruby, szeroki, długi język

szorstki, ochrypły głos

Odpowiednia dieta i leczenie suplementacyjne niedoczynności tarczycy
zmniejszają poziom dysharmonii rozwojowych,
poprawiają proces wzrastania
oraz poziom funkcjonowania psychomotorycznego
dzieci z Zespołem Downa.

Należy więc już od urodzenia
zapewnić im właściwe leczenie hormonami tarczycy.

Typ przysadkowy Zespołu Downa cechują:

niski wzrost

niższa masa ciała

smukła, drobnokoścista sylwetka

smukłe kończyny

cienkie, rzadkie włosy

skłonność do łysienia plackowatego

szorstki, wysoki, przenikliwy głos



Cechy dysmorficzne
charakterystyczne dla wszystkich rodzajów Zespołu Downa:

skośne (tzw. mongoloidalne) ustawienie oczodołów

małe gałki oczne

krótkie, wąskie, skośne szpary powiekowe, fałd nakątny

dysmorfia twarzowo-czaszkowa
(niedorozwój części twarzowej, małoczaszkowie, płaska potylica)

U 45% dzieci z Zespołem Downa
występuje wrodzona wada serca,
która stwarza ryzyko wystąpienia nadciśnienia płucnego.

Zaleca się więc wczesną (w pierwszym roku życia)
korekcję kardiochirurgiczną,
by zapobiec powstaniu utrwalonego nadciśnienia płucnego.

U dzieci z Zespołem Downa występuje hipotonia i wiotkość układu więzadłowo-stawowego połączona często z wadami strukturalnymi układu kostnego.

Nieprawidłowości te warunkują nabywanie wraz z wiekiem **dysfunkcji i wad postawy**.

Do najczęściej występujących w Zespole Downa dysfunkcji i wad postawy należą:

płaskostopie

koślawe kolana

okrągłe plecy z wystającymi łopatkami

płaska klatka piersiowa

głowa wysunięta do przodu

miednica pochylona ku przodowi

ograniczona ruchomość i bóle szyi

zaburzenia koordynacji ruchów kończyn

Obliguje to
do systematycznej stymulacji rozwoju
i korekcji wad postawy i lokomocji tych dzieci
już od urodzenia.



U dzieci z Zespołem Downa często występują również
wrodzone wady układu pokarmowego:

zaparcia, biegunki

brak łaknienia

zaburzenia wchłaniania

ulewanie, trudności w połykaniu

nadkwaśność soku żołądkowego

niedrożność dwunastnicy

Niemal powszechne są u dzieci z Zespołem Downa **zaburzenia struktury i funkcji narządu wzroku** (astygmatyzm, krótkowzroczność, nadwzroczność, zez, oczopląs).

Z tego względu
zalecana jest więc u nich wczesna diagnostyka okulistyczna.

Utrzymujące się nieprawidłowe widzenie
może bowiem wywoływać
zaburzenia integracji sensorycznej,
opóźnienie rozwoju motorycznego i intelektualnego.



Spora grupa dzieci z Zespołem Downa ma zdiagnozowany **niedosłuch o charakterze przewodzeniowym.**

Jest to istotny czynnik warunkujący **opóźnienie rozwoju mowy.**

Wczesne wykrycie niedosłuchu
ma zatem ogromne znaczenie
dla rozwoju mowy i ogólnego rozwoju psychomotorycznego
dziecka z Zespołem Downa.



U dzieci z Zespołem Downa występują wady wrodzone układu oddechowego (np. wiotkość rusztowania chrzęstnego krtani) oraz nieprawidłowości w funkcjonowaniu szczęki i żuchwy.

Wskutek tego ich wymowa jest często bełkotliwa, niewyraźna.

Bardzo ważne jest więc podjęcie u tych dzieci **wczesnej rehabilitacji mowy**.

Dzieci z Zespołem Downa
rodzą się z niedojrzałym układem odpornościowym,
co zwiększa ich podatność na zakażenia wirusowe, grzybicze
i jest przyczyną częstych infekcji bakteryjnych dróg oddechowych.

Osoby z Zespołem Downa
znajdują się w grupie szczególnie wysokiego ryzyka
zachorowania na **Chorobę Alzheimera**.

Mogą ją rozwinąć w dużo **młodszy wiek**
(20 lat wcześniej niż populacja ogólna)
i w dużo **większej liczbie**
(2-5 razy więcej niż u osób bez Zespołu Downa).

Pewna grupa osób z Zespołem Downa jest w stanie osiągnąć większość tych samych umiejętności, co osoby zdrowe, ale zajmuje im to więcej czasu.

W ich przypadku najczęściej dobrze rozwinięte są zachowania i umiejętności społeczne. Dlatego dosyć dobrze odnajdują się w grupach.

Jednocześnie wśród osób z Zespołem Downa często możliwe jest występowanie zaburzeń zachowania, które mogą prowadzić do wycofania społecznego, nieposłuszeństwa.

Występowanie poszczególnych cech
jest bardzo indywidualne,
nie zawsze pojawiają się u danej osoby wszystkie.



Poziom dojrzałości społecznej,
jaki mogą osiągnąć osoby z Zespołem Downa,
zależy od wieku,
w którym rozpoczęły terapię pedagogiczną
oraz od czasu jej trwania i intensywności.

Opracowanie:
Elżbieta Wika

Na podstawie:

A. M. Choińska, A. Mazur, M. Mysłek-Prucnal, L. Sadowska

„Diagnostyka i terapia dzieci z Zespołem Downa w świetle badań własnych i przeglądu literatury przedmiotu”

Przegląd Medyczny Uniwersytetu Rzeszowskiego

Rzeszów 2009
